



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University



戈谢病的护理

小儿遗传代谢内分泌科



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

CONTENTS

目录

1 什么叫戈谢病

2 临床表现及分型

3 治疗手段

4 护理要点



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

01

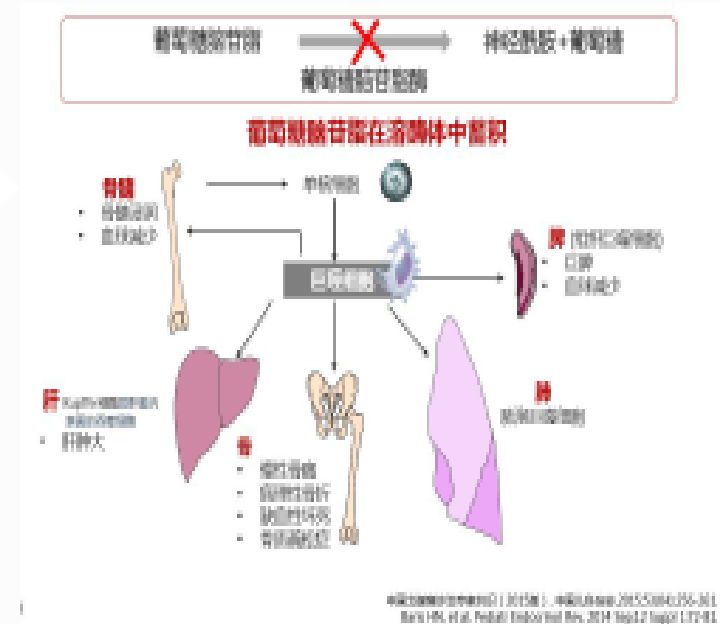
什么叫戈谢病？





戈谢病 (Gaucher disease)

即葡糖脑苷脂病，是一种家族性糖脂代谢疾病，为常染色体隐性遗传，是溶酶体沉积病中最常见的一种。葡糖脑苷脂酶的缺乏而引起葡糖脑苷脂在肝、脾、骨骼和中枢神经系统的单核-巨噬细胞内蓄积而发病，产生相应的临床表现。





四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University



临床表现及分型



临床表现及分型



临床分型

戈谢病于任何年龄均可发病，临床根据发病的急缓和内脏受累程度及有无神经系统症状将戈谢病分为三种：

I型（慢性型）又称非神经型

II型（急性型）神经型

III型（亚急性型）神经型

—IIIa型：有两项或以上神经系统受累表现，轻度内脏受累

—IIIb型：仅有眼球运动失调，伴进行型内脏受损

—IIIc型：眼球运动失调伴进行性心脏瓣膜钙化和内脏受累



- ①生长发育落后于同龄人，甚至倒退；
- ②肝脾进行性肿大，尤以脾大更明显，出现脾功能亢进、门脉高压；
- ③骨和关节受累，可见病理性骨折；
- ④皮肤表现为鱼鳞样皮肤改变，暴露部位皮肤可见棕黄色斑；
- ⑤中枢神经系统受侵犯出现意识改变、语言障碍、行走困难、惊厥发作等；
- ⑥肺部受累有咳嗽、呼吸困难、肺动脉高压；
- ⑦眼部受累表现眼球运动失调、水平注视困难、斜视

临床表现





三种分型对比

戈谢病三型总结

特征	第一型	第二型 (急性神经元病型)	第三型 (慢性神经元病型)
发病期	儿童期/青春期	婴儿期	儿童期
脾脏肿大	+ - +++	++	+ - +++
肝脏肿大	+ - +++	++	+ - +++
骨头疼痛/骨头坏死	- - - +++	-	+ - - +++
原发性/继发性神经系统疾病	无	++	+ - - +++
存活期	6~60岁	~2岁	2~60岁
发病率	~1/60,000至1/200,000	<1/100,000	<1/500,000





四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University



治疗手段



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University

治疗手段

1.一般治疗:对症治疗,包括支持、营养、输血或输红细胞。对II型病人还需给予止痛、解痉治疗。

2.脾切除:适于巨脾,伴脾功能亢进,年龄4-5岁以上,为了预防脾破裂,改善出血和感染。
(I型和部分III型建议实施该术)

3.酶替代疗法 常用的酶有Ceredase和重组GBA (Imiglucerase) 对延长患者生命,提高生存质量有显著效果。

4.骨髓移植 异基因骨髓移植可能纠正先天性缺陷,是酶活性提高,肝脾缩小,减少戈谢细胞。

5.基因治疗 国外近年开展。通过造血祖细胞、成肌细胞移植,将GBA基因导入体内,并通过增值特性在体内获得大量含GBA基因的细胞,达到持久治疗。



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

04

护理要点



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University

护理要点

1. 一般护理

密切观察患儿病情变化，监测生命体征，观察神志、意识以及患儿运动发育情况。



护理要点



2.对症护理

1) 肝脾肿大：卧床休息，监测心率、呼吸、血压及腹围，避免碰撞，进温凉少渣软食，重点观察有无腹膜刺激征，程度及范围，是否伴有剧烈腹痛，（脾梗死、脾破裂引起的急腹症）。



护理要点

2. 对症护理

2) 骨关节损害（主要有骨质疏松、骨的局部溶解、病理性骨折、骨痛等）轻者，补充钙剂，减少活动，重者需要卧床休息，警惕骨危象（严重骨痛急性发作，伴发热及白细胞升高，红细胞沉降率加快。）随时留人陪护，预防跌倒。





四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University

护理要点



2.对症护理

3) 疼痛护理 应用疼痛评估表，及时评估疼痛性质及分值，按医嘱用药，一班从非甾体类药物开始使用。



护理要点



2.对症护理

4) 皮肤护理 戈谢病患者皮肤呈鱼鳞状，暴露皮肤可见棕黄色斑。保持皮肤清洁干燥，着棉质柔和衣物，勤更换，切勿抓挠皮肤，避免感染。遵医嘱外涂护肤药品。加强口腔护理，宜使用软毛牙刷，预防出血及感染。



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University

护理要点

2. 对症护理

5) 饮食护理 脾功能亢进者应进温凉少渣软食。
进食新鲜蔬菜水果，主要营养均衡，适量补充
维生素。





护理要点



2.对症护理

5) 心理护理 该疾病患儿面容特殊，生长发育落后，易引起自卑等不良情绪。对患者给予充分理解，耐心对待，善意引导，对于有理解能力的患者给予尊重 讲解疾病相关知识，注重生活自理能力培训，增加自信。



护理要点

2.对症护理

7) 健康教育 该疾病病情变化快，病情重，应及时就医，提高依从性，加强饮食、休息、运动的教育。



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University

护理要点



2.对症护理

8) 用药护理 主要是酶的使用。该药物需要用生理盐水静置溶解，切忌摇晃，60iu/Kg，1-2小时缓慢输注。注意不良反应观察，及时对症处理。



小儿遗传代谢内分泌科